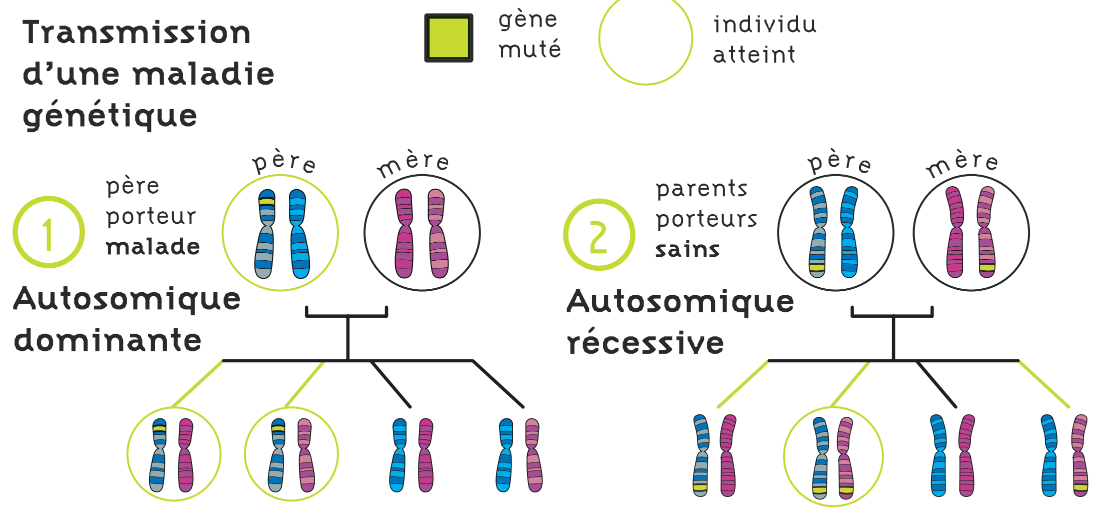
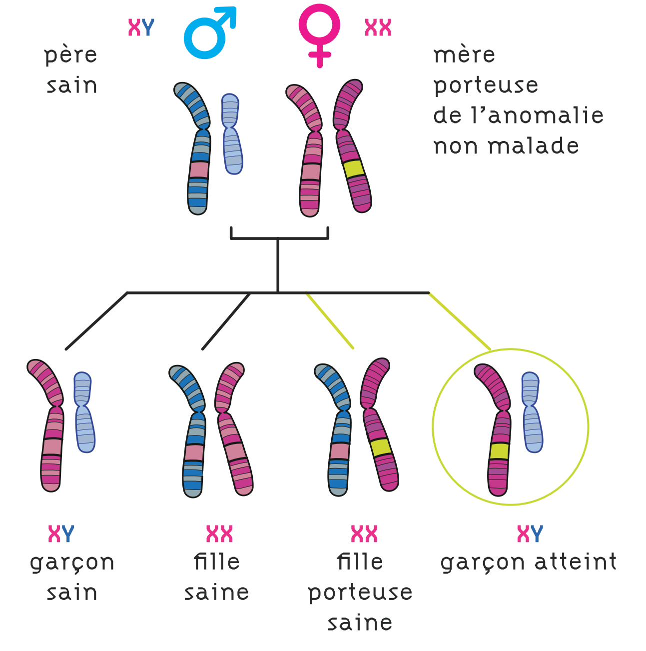
Transmission d'une maladie génétique

gène muté — individu atteint



Ex : chorée de Huntington

Ex : mucovicidose, drépanocytose

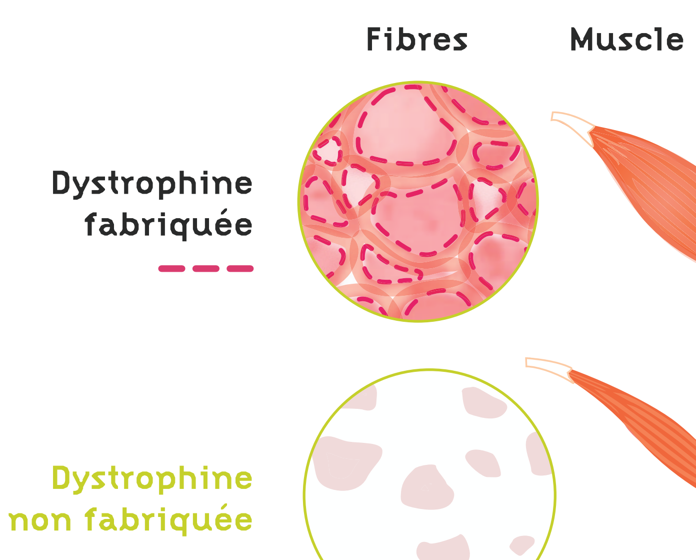


Ex : myopathie de Duchenne, hémophilie A

Exemple : la myopathie de Duchenne

C'est une maladie génétique à transmission récessive liée à l'X. L'anomalie se trouve sur un gène du chromosome sexuel X et seuls les garçons en sont atteints (il existe de rares cas où les filles sont atteintes).

Dystrophine : protéine qui joue un rôle d'amortisseur cellulaire lors des contractions musculaires ; son absence (totale ou partielle), sa malformation peut entraîner la destruction des cellules musculaires : c'est la myopathie de Duchenne.



Les cellules des muscles se détruisent.

Les muscles s'atrophient

De la mutation à la maladie

un gène muté → programme pour fabriquer la protéine erroné → protéine absente ou non fonctionnelle → anomalie du fonctionnement des cellules utilisant cette protéine → anomalie des organes contenant ces cellules qui peuvent déclencher l'apparition des symptômes de la maladie, à tout âge de la vie.

LA RECHERCHE POUR GUÉRIR

les maladies génétiques



Maladie génétique : maladie due à la déficience d'un ou de plusieurs gènes. Nos cellules fabriquent différentes protéines dont le plan de construction est inscrit dans les gènes. Ces protéines sont essentielles à la vie cellulaire. Lorsqu'un gène est muté, la protéine est modifiée ou même absente : les cellules peuvent fonctionner anormalement. Ces mutations sont présentes dans les cellules dès la naissance.



Généthon

ecole-adn@genethon.fr
01.69.47.11.70

Illustrations : isabelle.aguilar@hotmail.fr — École Estienne, École de l'ADN, 2008

À quoi sont dues ces maladies ?



Gènes : zones de l'ADN contenant l'information (instructions, mode d'emploi) nécessaire à la cellule pour la fabrication des protéines. Les protéines sont les "ouvriers" de la cellule (structure, enzymes, hormones).

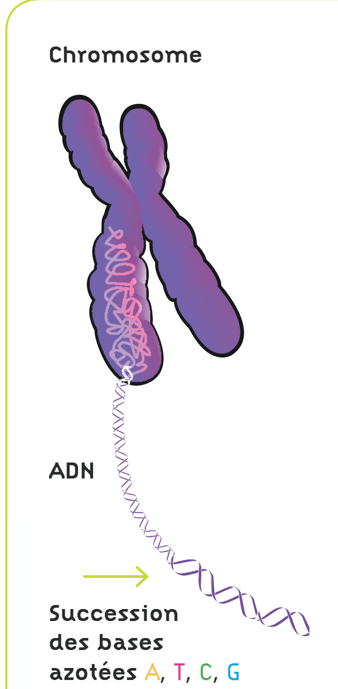
Chez l'Homme on compte aujourd'hui environ 25 000 gènes répartis sur environ 5% de l'ADN. Un gène peut faire d'une centaine à plusieurs millions de paires de bases.











Les mutations dans un gène

Une ou plusieurs anomalies sur un ou plusieurs chromosomes, transmises à la descendance entraînent un défaut de fonctionnement de certaines cellules de l'organisme.

Substitution : remplacement d'une base par une autre — ...GATGCTG A ATTCGAG... → ...GATGCTG C ATTCGAG...

Délétion : perte d'une ou plusieurs bases — ...GAT GCTGAATT AGC... → ...GATAGC...

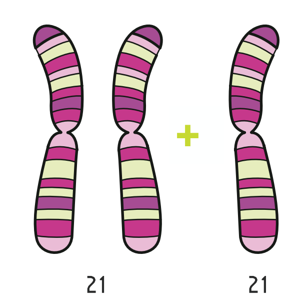
Insertion (ou addition) : ajout d'une ou plusieurs bases — ...GATG CT... → ...GATG CGGCGGCG CT...

Inversion : inversement d'un fragment d'ADN — ...GATG AATCGAGCT CT... → ...GATG TCGAGCTAA CT...

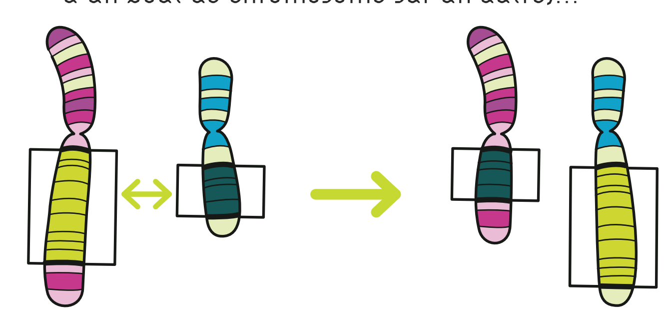
Les anomalies chromosomiques

Elle touchent en général plusieurs gènes.

Anomalies de nombre comme la trisomie 21



Anomalies de structure : délétion d'une partie de chromosome, translocation (passage d'un bout de chromosome sur un autre)...



Les traitements possibles

Soulager, ralentir la progression et traiter les symptômes :

- kinésithérapie, ergothérapie, spécialités médicales
- pharmacologie classique
- régime alimentaire

Traiter l'origine de la maladie :

- thérapie génique : consiste à apporter le gène non muté dans les cellules ou permettre une lecture non erronée du gène muté.
- thérapie cellulaire : consiste à apporter des cellules non malades pour remplir la fonction manquante.

Caryotype : les chromosomes sont classés par paires et par taille.



Les chromosomes 1 à 22 sont nommés autosomes, les chromosomes X et Y sont les chromosomes sexuels. Les plus grands chromosomes possèdent jusqu'à 3 000 gènes, les plus petits 200 gènes.